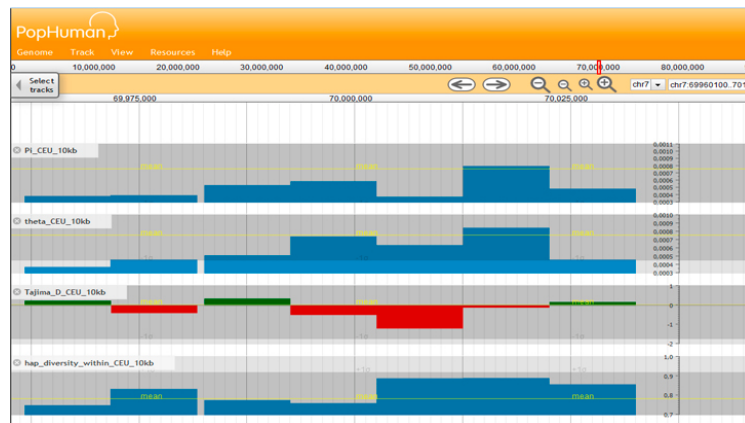


05/03/2018

PopHuman: navegador de referència de la variació genètica humana



La variació genètica humana és el conjunt de diferències genètiques que distingeixen els nostres genomes, ja sigui entre els individus dins d'una població o entre poblacions. El seu estudi té aplicacions evolutives i mèdiques significatives. El grup de recerca Bioinformàtica de la Diversitat Genòmica de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB), en col·laboració amb científics de l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE), ha creat el major inventari disponible de mesures de diversitat genètica al llarg del genoma humà utilitzant les dades del projecte internacional *1000 genomes*. Tota la informació s'ha posat a l'abast dels investigadors al navegador genòmic *PopHuman*. Aquest recurs permet l'anàlisi exhaustiva dels episodis de selecció natural que han tingut lloc al llinatge humà i que han deixat la seva empremta al genoma.

No hi ha dos humans que siguin genèticament idèntics. De mitjana, cadascú de nosaltres és més d'un 99% idèntic genèticament a qualsevol altra persona. Aquestes variants genètiques que diferencien cadascun dels nostres genomes són presents en diferents freqüències a les diferents poblacions humanes. Les poblacions que són geogràficament i ancestralment més allunyades tendeixen a diferir més, malgrat que

són les diferències entre individus dins de les poblacions, especialment a les africanes, les més importants quantitativament en el conjunt de la variació genètica humana.

L'estudi de la variació genètica humana té aplicacions evolutives i mèdiques significatives. No només ens permet determinar l'origen de la humanitat a l'Àfrica sub-Sahariana fa centenars de milers d'anys i les migracions humanes posteriors, sinó que també ens ajuda a comprendre com determinades variants genètiques han contribuït a l'adaptació de les poblacions humanes al seu entorn arreu del planeta.

La descripció i explicació de les forces evolutives que controlen la variació genètica humana dins i entre poblacions és doncs un objectiu cabdal de la genètica de poblacions. El projecte internacional dels *1000 genomes* representa el conjunt de dades de variació genètica humana a escala mundial més extens fins a la data, proporcionant 2504 seqüències genòmiques completes de 26 poblacions i reportant un total de més de 84 milions de diferències genètiques. Es tracta d'un recurs únic en el qual provar les hipòtesis de la genètica de poblacions molecular i eventualment comprendre les dinàmiques evolutives de la variació genètica a les poblacions humanes.

El grup de recerca Bioinformàtica de la Diversitat Genòmica de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB), en col·laboració amb científics de l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE), ha fet un inventari exhaustiu d'estimes de diversitat genètica al llarg del genoma humà a partir de les dades del projecte dels *1000 genomes*. Aquest inventari captura les propietats evolutives de les seqüències, i s'ha posat a disposició dels investigadors a través del navegador genòmic *PopHuman*, un portal online que permet navegar pels resultats mitjançant una interfície gràfica. *PopHuman* ofereix el catàleg d'estimes de variació genètica humana més complet en quan a número de genomes i de poblacions analitzades, i incorpora canvis genètics entre els genomes humà i del ximpanzé.

D'aquesta manera, *PopHuman* permet detectar des d'episodis selectius relativament recents, com per exemple els relacionats amb l'establiment de l'agricultura a les poblacions europees i asiàtiques fa uns 10 000 anys, fins a episodis més antics que s'han donat de manera recurrent al llarg dels últims milions d'anys, com per exemple el que s'observa a la regió del gen *PRM1*, involucrat en la compactació del DNA espermàtic. S'espera doncs que *PopHuman* serveixi com a punt de partida per a fer una anàlisi exhaustiva dels diferents episodis selectius que han tingut lloc al llinatge humà i que han deixat la seva empremta al genoma.



PopHuman ha estat publicat aquest mes de gener a la prestigiosa revista *Nucleic Acids Research* i és accessible de manera gratuïta a <http://pophuman.uab.cat>. En aquest [enllaç](#) trobaràs una guia detallada per aprendre a descobrir la història adaptativa dels gens humans utilitzant *PopHuman*.

Dra. Sònia Casillas and Dr. Antonio Barbadilla

Institut de Biotecnologia i de Biomedicina
 Departament de Genètica i de Microbiologia
 Universitat Autònoma de Barcelona
sonia.casillas@uab.cat

Referències

[View low-bandwidth version](#)